



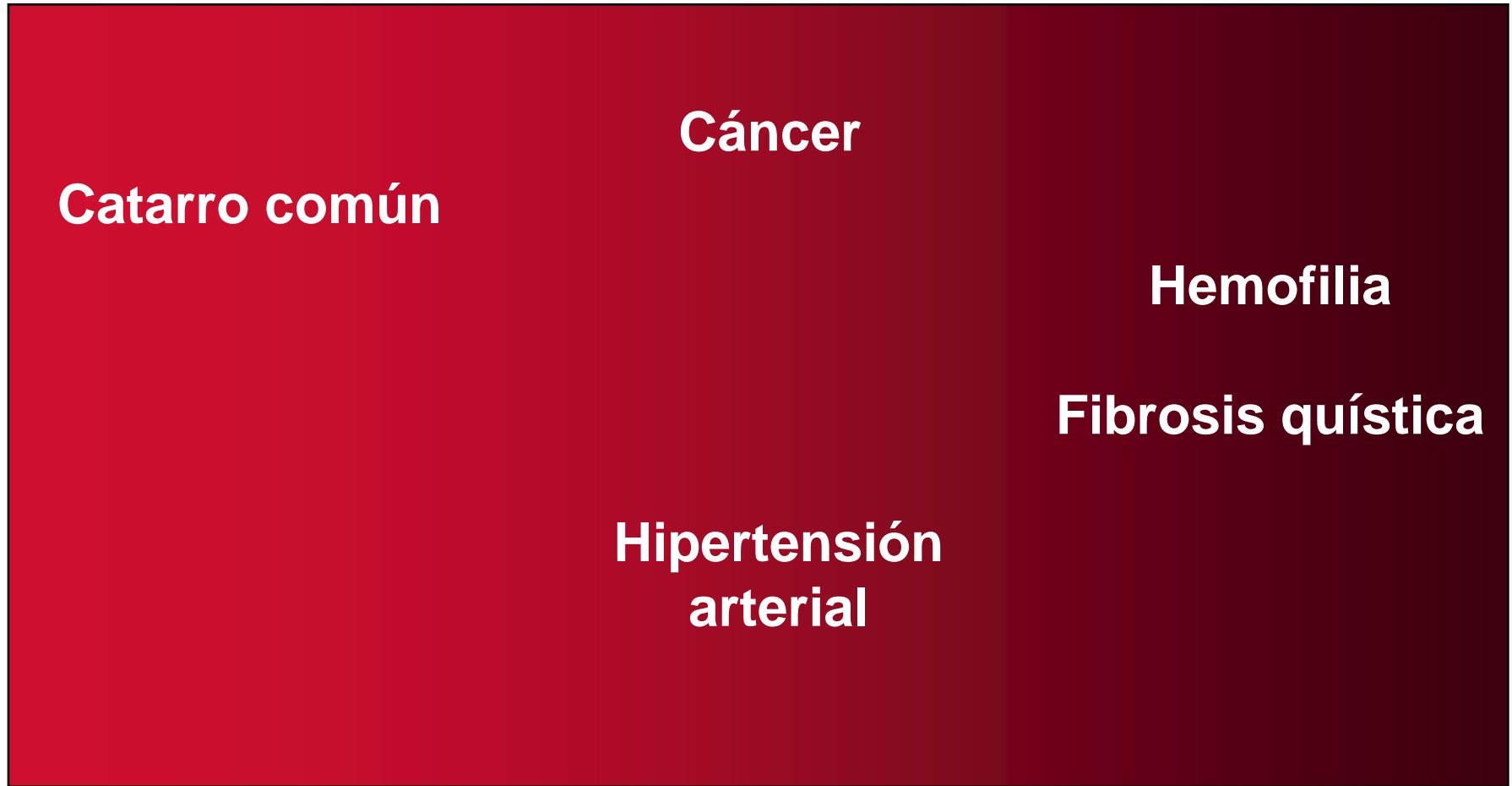
# Avanzando en Fibromialgia y Síndrome de Fatiga Crónica: una realidad desde el **BANCO NACIONAL DE ADN**

Dr. Andrés C. García Montero  
Banco Nacional de ADN, Universidad de Salamanca

Barcelona, 13 mayo 2008



# Enfermedad

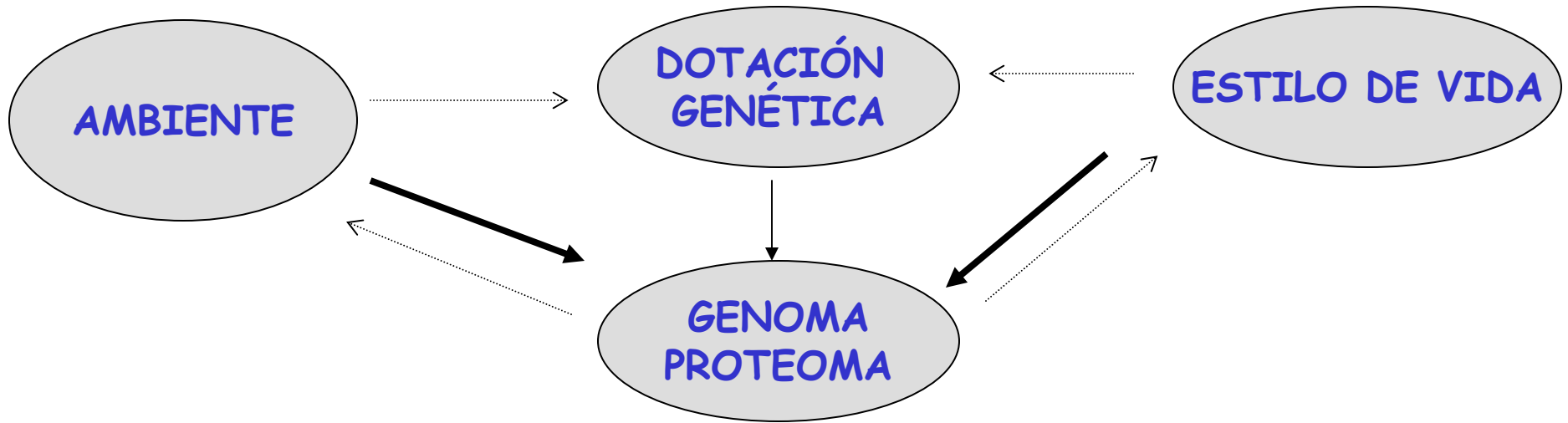


**Ambiente**  
**Estilo de vida**



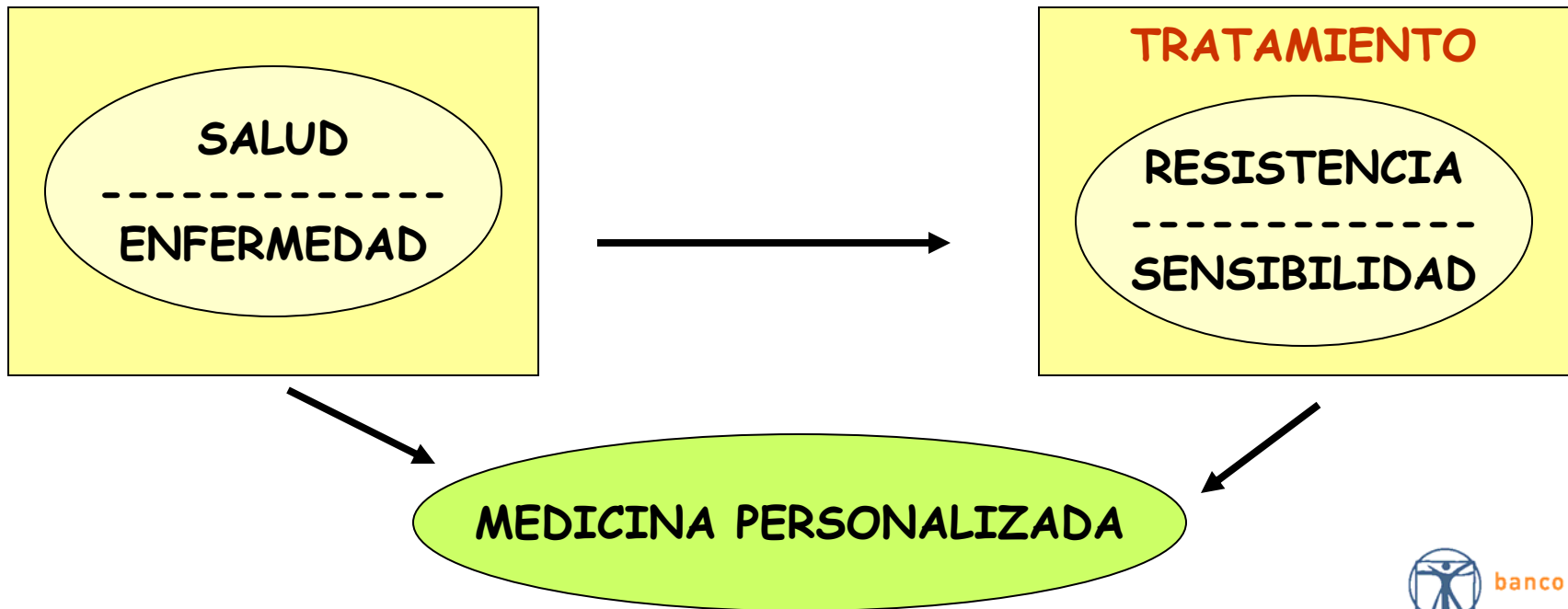
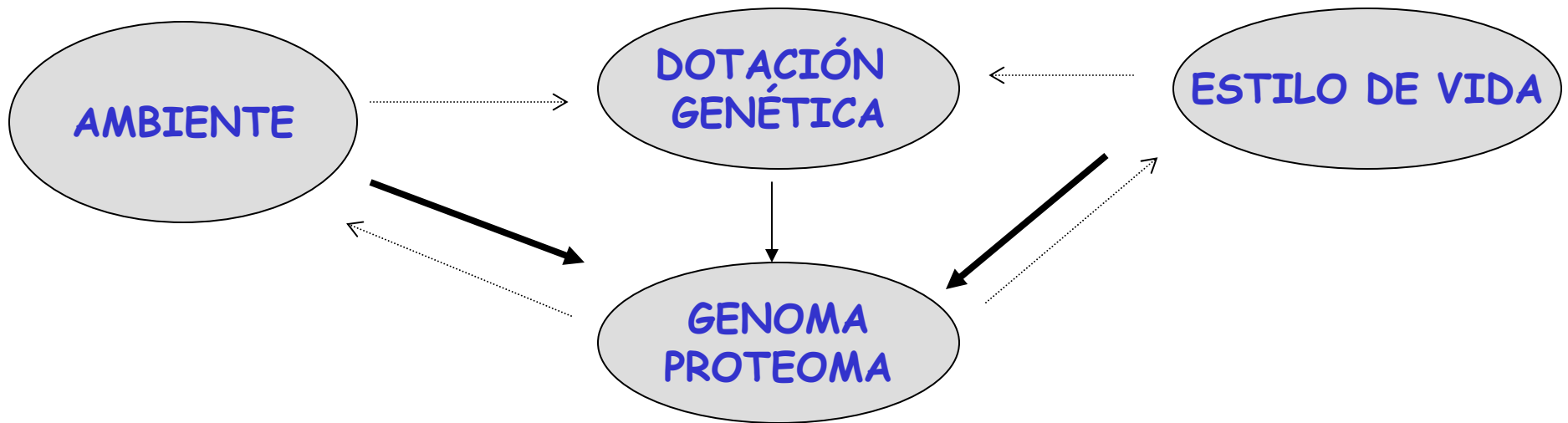
**Genes**

# BIOMEDICINA Y ASISTENCIA SANITARIA: CONCEPTO ACTUAL



# BIOMEDICINA Y ASISTENCIA SANITARIA: CONCEPTO

## ACTUAL



# ESTUDIOS GENÉTICOS

Herencia genética 99.9% idéntica

(ADN contiene 3 billones de pb) 20.000-25.000 genes

0.01% de variabilidad  
(90% SNP)

DIFERENCIA

PACIENTES  $\neq$  SANOS

# ESTUDIOS GENÉTICOS

## Pacientes

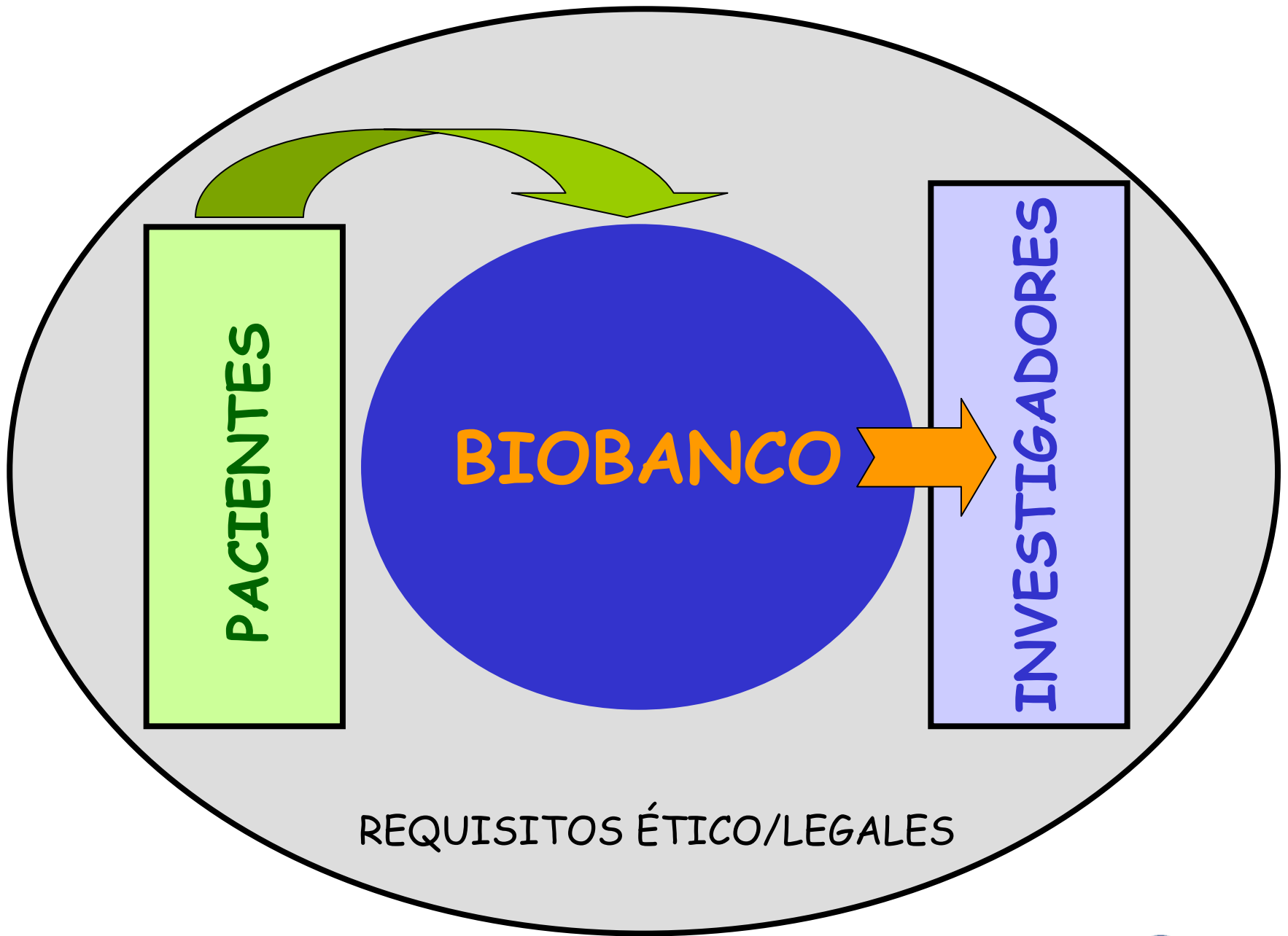
## EQUIPO MÉDICO

- Bien caracterizados
  - Diagnóstico
  - Clasificación (subtipos)
  - Información asociada (estilo de vida, origen,...)

## Donantes sanos

- Características similares
  - edad, sexo, origen, antecedentes familiares

**ELEVADO NÚMERO DE MUESTRAS !!!!!!!!!!!**



# ¿QUÉ ES UN BIOBANCO?

Establecimiento público o privado, sin ánimo de lucro, que acoge una colección de muestras biológicas concebida con fines de **diagnóstico** o de **investigación biomédica** y organizada como una unidad técnica con criterios de **calidad, orden y destino**

# FINALIDAD

Proporcionar muestras, e información asociada, de donantes (sanos y/o enfermos), asegurando el **uso racional, eficaz, ético y legal** de las muestras, para garantizar los derechos de los donantes y facilitar la investigación biomédica.

# Garantizar los derechos de los donantes

DERECHO DE AUTONOMÍA

DERECHO DE CONFIDENCIALIDAD



CONSENTIMIENTO INFORMADO



PROTECCIÓN DE SU IDENTIDAD

1. CONSCIENTE finalidad, beneficios/inconvenientes.
2. ACEPTACION de participar.
3. Derecho de REVOCACIÓN.

1. CODIFICACIÓN datos personales.
2. SEGURIDAD de base de datos.
3. REGISTRO en la AEPD.

# Facilitar la investigación biomédica

TODOS LOS INVESTIGADORES



PROYECTO



CALIDAD CIENTÍFICA  
Y  
MARCO ÉTICO-LEGAL

EVALUACIÓN TRANSPARENTE



COMITÉS EVALUADORES  
EXTERNOS

1. COMITÉ ÉTICA.
2. COMITÉ CIENTÍFICO.

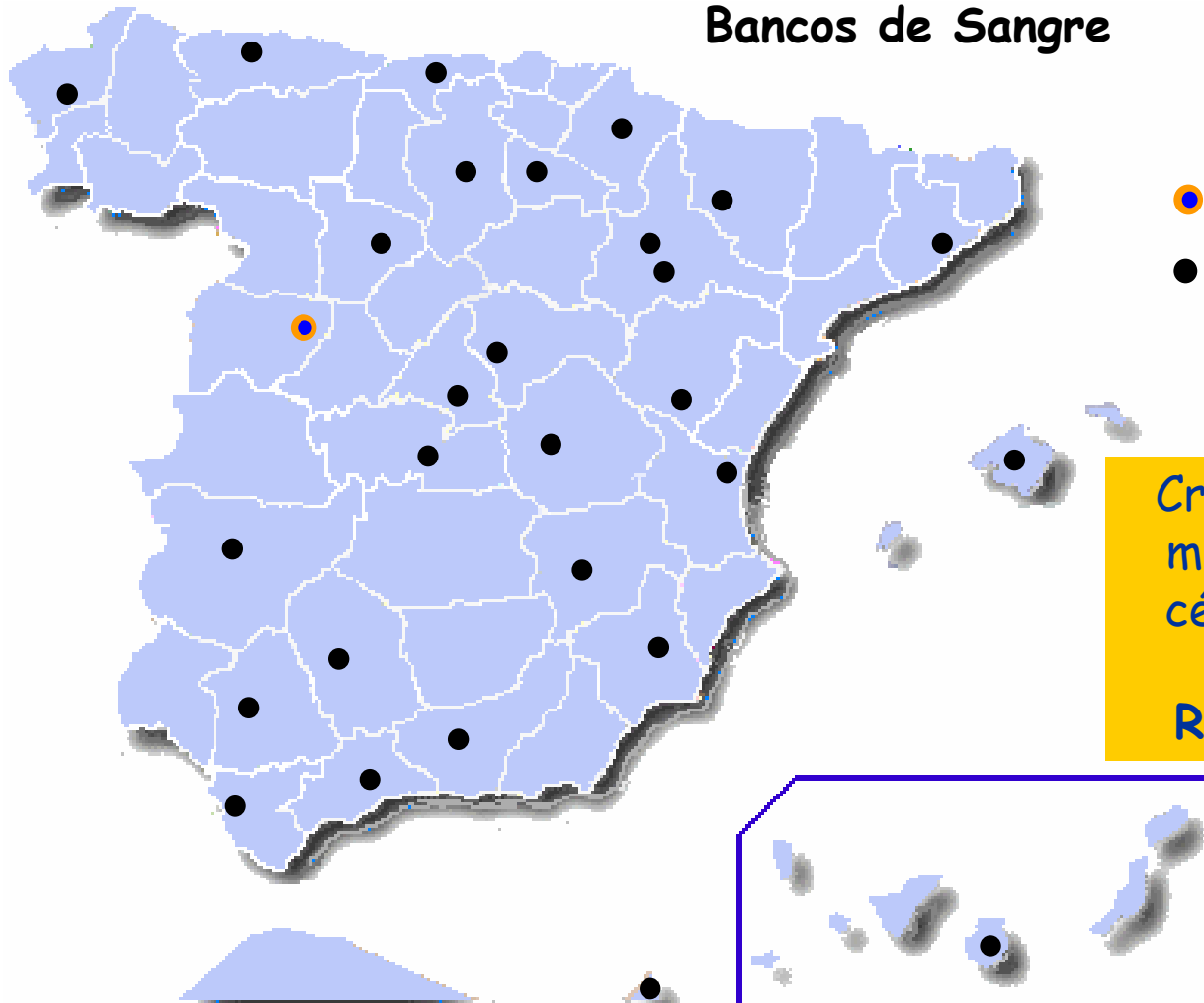


El **Banco Nacional de ADN** es una plataforma tecnológica de apoyo a la investigación biomédica creada en marzo de 2004 mediante un convenio de colaboración entre:

- *Fundación Genoma España*
- *Universidad de Salamanca*
- *Consejería de Sanidad de la Junta de Castilla y León*

# Banco Nacional de ADN

## Red de Centros Regionales de Transfusión y Bancos de Sangre



- Banco Nacional de ADN
- Centros Regionales de Transfusión y Bancos de Sangre

Creación de una colección de muestras de ADN, plasma y células representativa de la **POBLACIÓN SANA RESIDENTE EN ESPAÑA**



En Octubre de 2006, 4 nuevos nodos se incorporaron a la estructura del **Banco Nacional de ADN**. Su misión principal consiste en recoger, procesar y almacenar muestras de pacientes diagnosticados de enfermedades de gran prevalencia en España:

CARDIOVASCULARES

METABÓLICAS

ONCOLÓGICAS

NEUROPSIQUIÁTRICAS

Qué genes influyen en el desarrollo de enfermedades o protegen frente a las mismas

Qué genes influyen en la eficacia/resistencia a tratamientos específicos

Qué enfermedades están influenciadas por el ambiente

# Banco Nacional de ADN

## OBJETIVO GENERAL

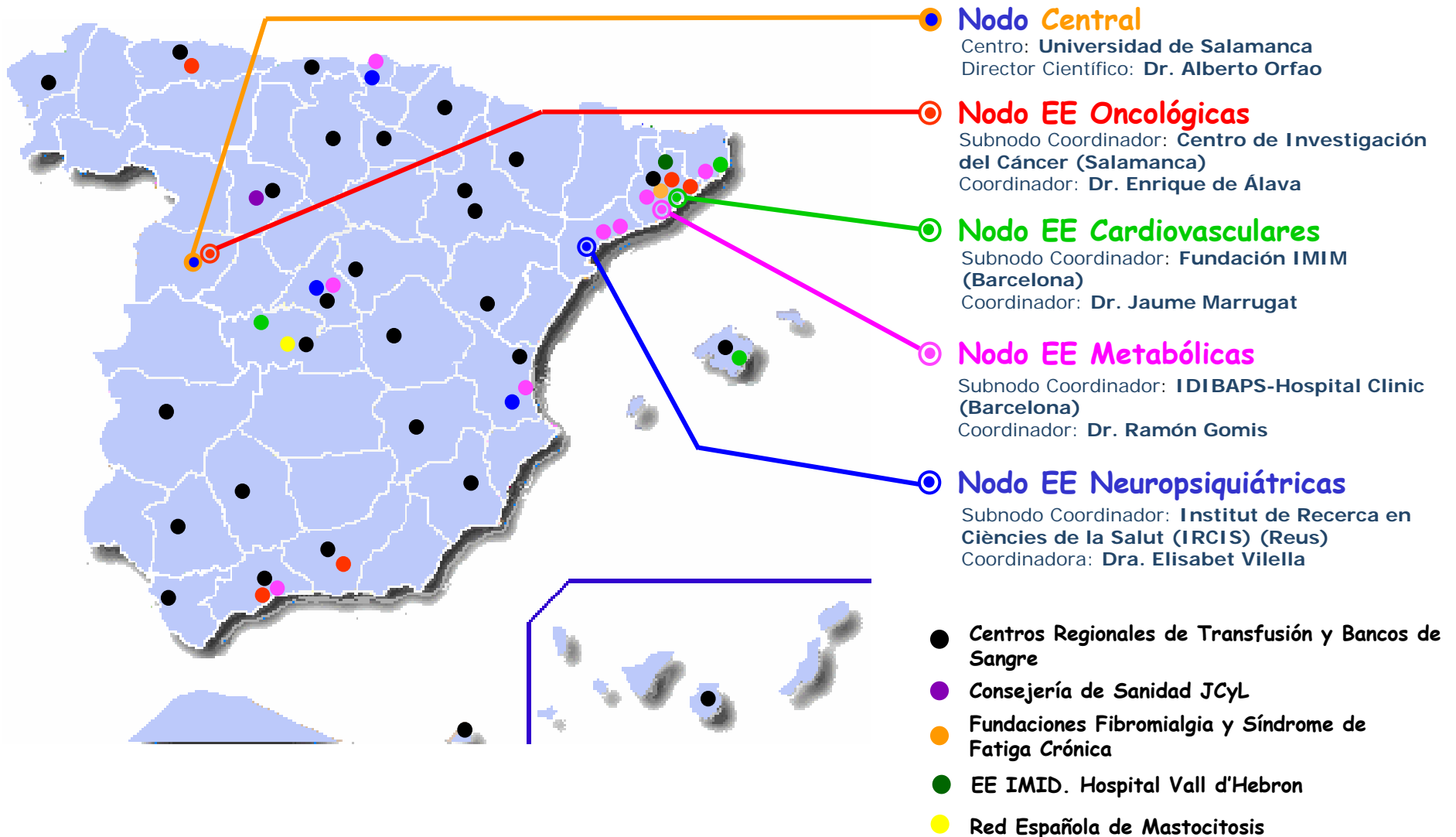
Promover y desarrollar **investigación** sobre la diversidad genética/genómica en relación con la **SALUD**, la génesis de la **enfermedad** y su **tratamiento** y la **evolución** humana, con especial énfasis en la **población residente** en España.

---

- Identificación de **genes** en enfermedades complejas.
- Disecar el papel de **factores** ambientales, sociales, dietéticos y de estilo de vida en enfermedades complejas.
- Impulsar la **farmacogenómica** (interacción entre dotación genética, fenotipo y respuesta a fármacos).

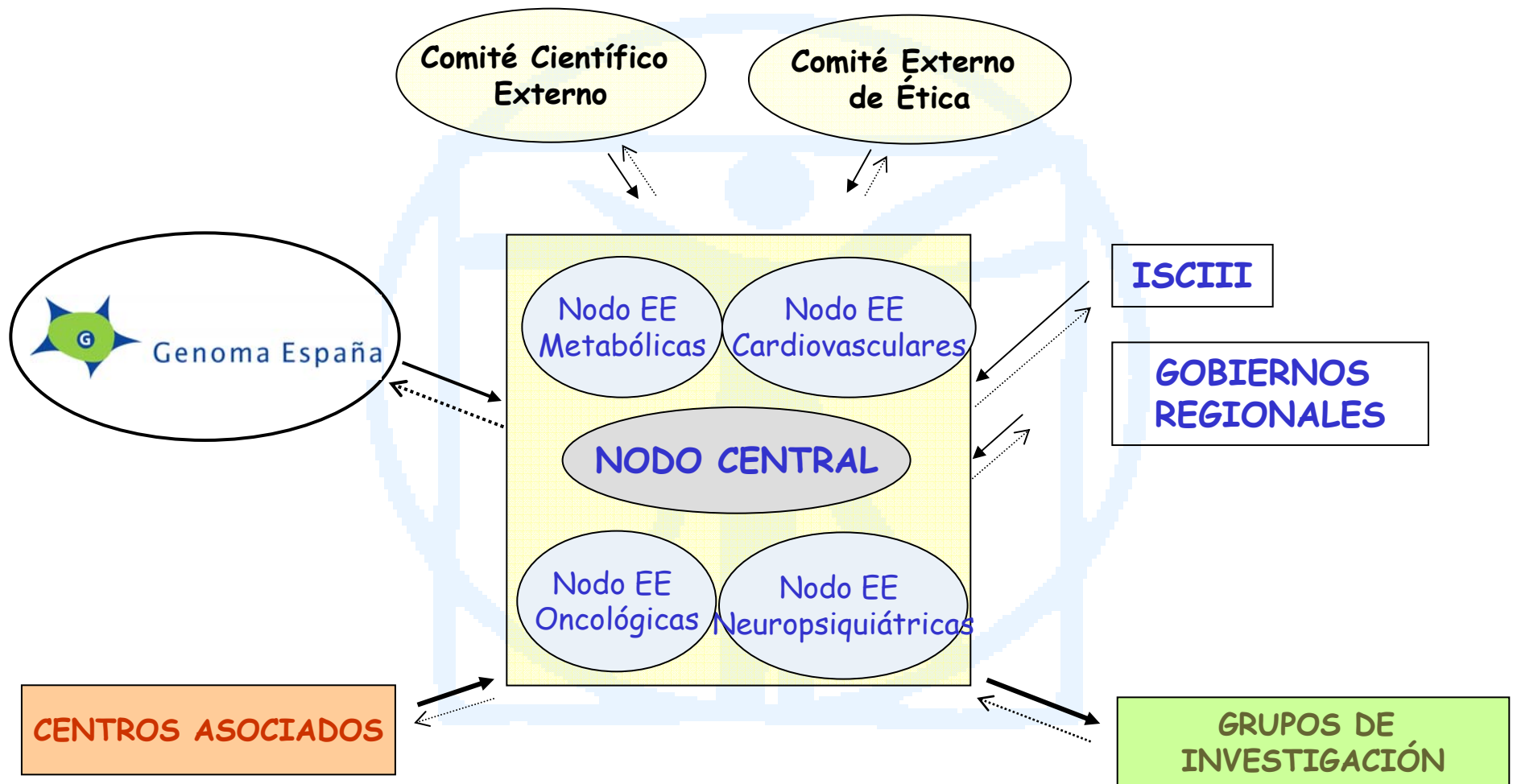
# Banco Nacional de ADN

## ESTRUCTURA



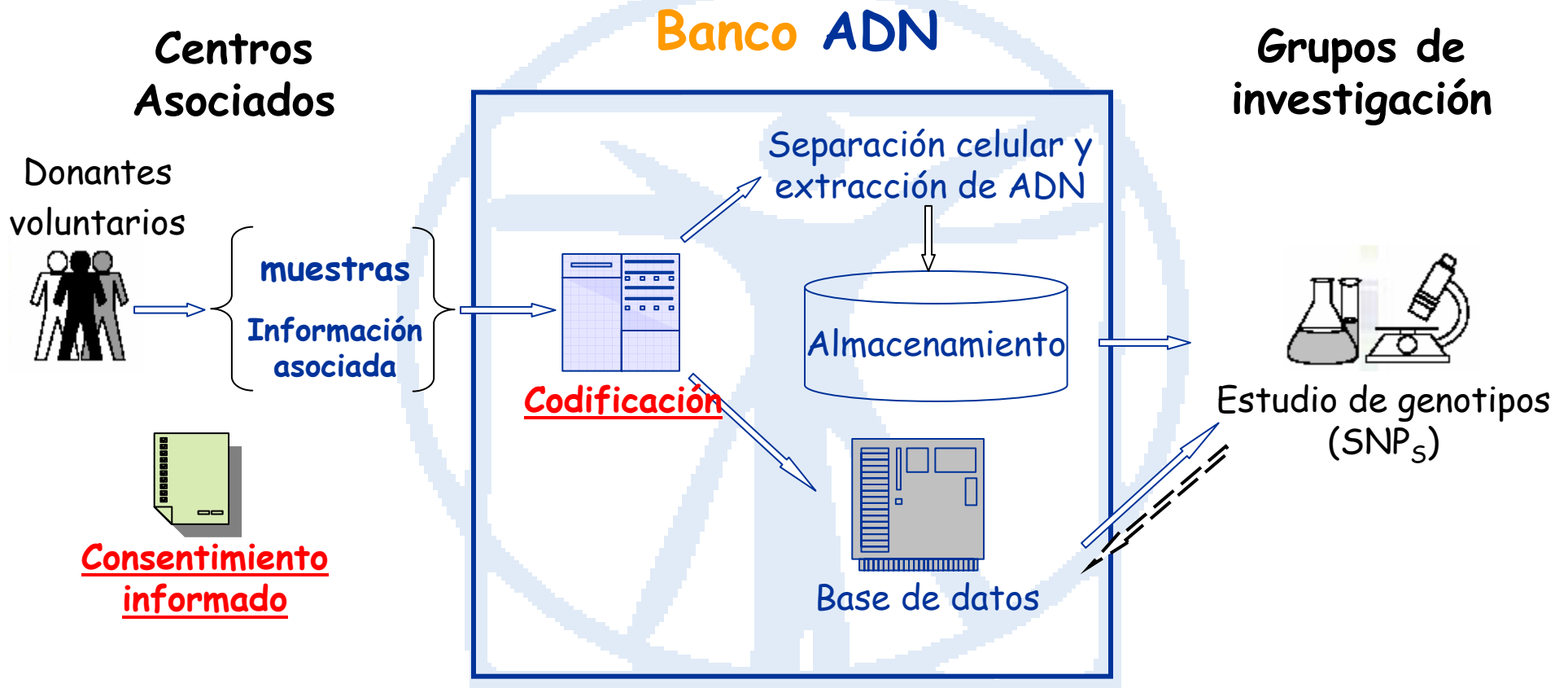
# Banco Nacional de ADN

## ESTRUCTURA



# Banco Nacional de ADN

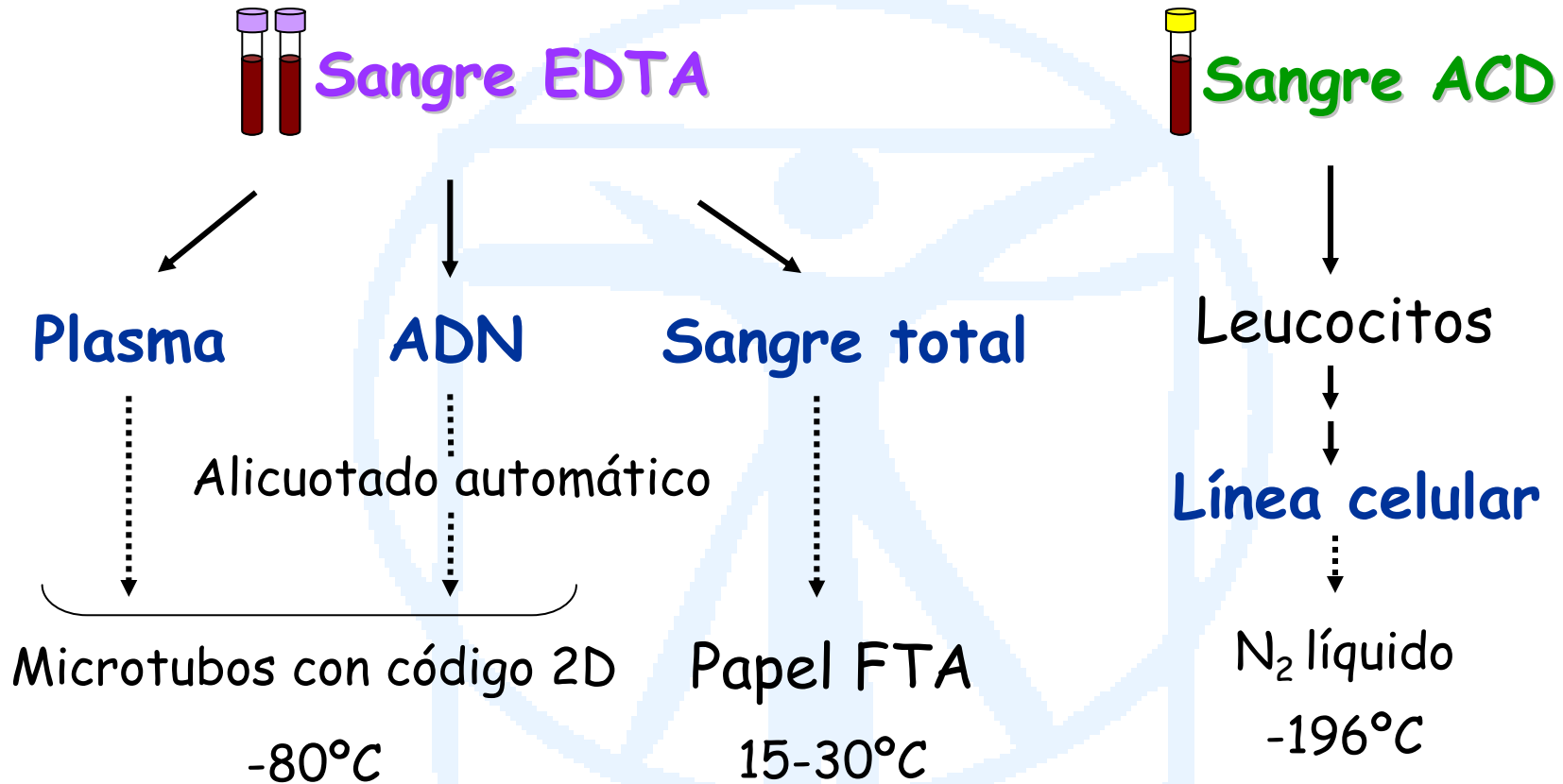
## Gestión de las muestras y datos asociados (LIMS)



1° Código donación → 2° Código interno → 3° Código envío

# Banco Nacional de ADN

## MUESTRAS: Preparación y almacenamiento



# Banco Nacional de ADN

## DATOS ASOCIADOS

### Cuestionario epidemiológico:

- **Datos generales de salud**  
(antecedentes familiares)
- **Nutrición y estilo de vida**  
(tabaco, alcohol, actividad física ...)
- **Datos demográficos**  
(familia, cultura, lugar de residencia...)
- **Datos genealógicos**  
(dos generaciones)
- **Datos fenotípicos**  
(análisis bioquímicos, virología, antropometría)

### Cuestionario específico de enfermedades

#### Datos incluidos:

- Datos clínicos
- Datos diagnósticos
- Datos de supervivencia
- Enfermedades asociadas

# SISTEMA DE GESTIÓN DE CALIDAD

El **Banco Nacional de ADN** ha desarrollado, documentado e implementado un **sistema de gestión de calidad (SGC)** según el modelo **UNE-EN-ISO 9001:2000** como estrategia básica para el aumento de la satisfacción del usuario, y otras partes interesadas, mediante la garantía del cumplimiento de sus requisitos.

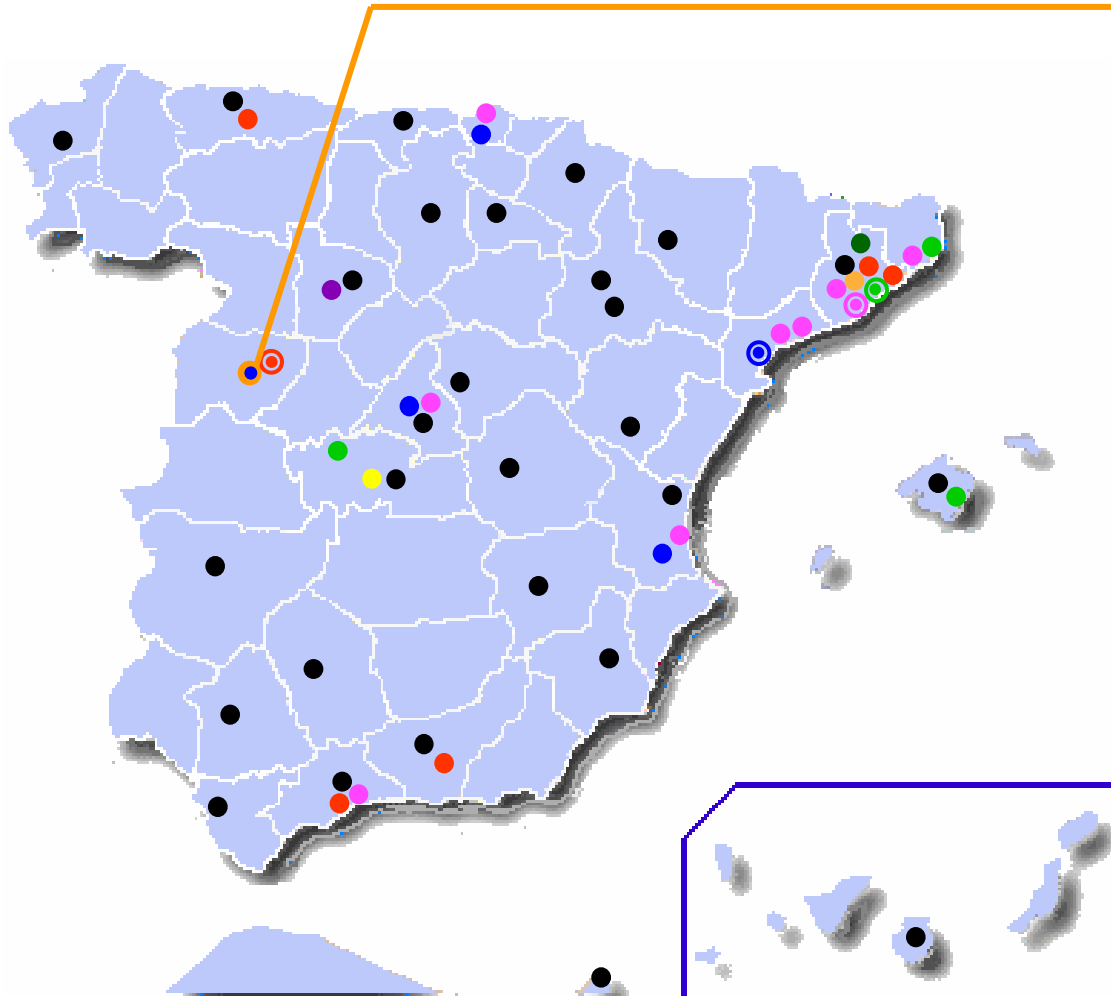


Certificado: **Febrero 2006**

# Banco Nacional de ADN

## NODO CENTRAL

Centro Coordinador: Universidad de Salamanca  
Director Científico: Dr. Alberto Orfao de Matos



## COLECCIONES

- Muestras de referencia de la población española
- Estudio de riesgo cardiovascular en la población de Castilla y León
- Banco de ADN de Mastocitosis
- Enfermedades inflamatorias de base auto-inmune
- Controles adultos provincia Salamanca

# Banco Nacional de ADN

## NODO NEUROPSIQUIÁTRICAS

### COLECCIONES DE MUESTRAS:

Esquizofrenia  
Enf. Alzheimer  
Enf. Parkinson  
Esclerosis múltiple  
Esclerosis lateral amiotrófica  
Distonia cervical idiopática

## NODO ONCOLÓGICAS

### COLECCIONES DE MUESTRAS:

#### TUMORES SÓLIDOS:

Colorrectal  
Mama  
Cabeza y cuello  
Pulmón  
Próstata

#### TUMORES HEMATOLÓGICOS:

Leucemia linfocítica crónica  
Síndrome mieloproliferativo crónico  
Leucemia aguda  
Linfoma no-Hodgkin

## NODO CARDIOVASCULAR

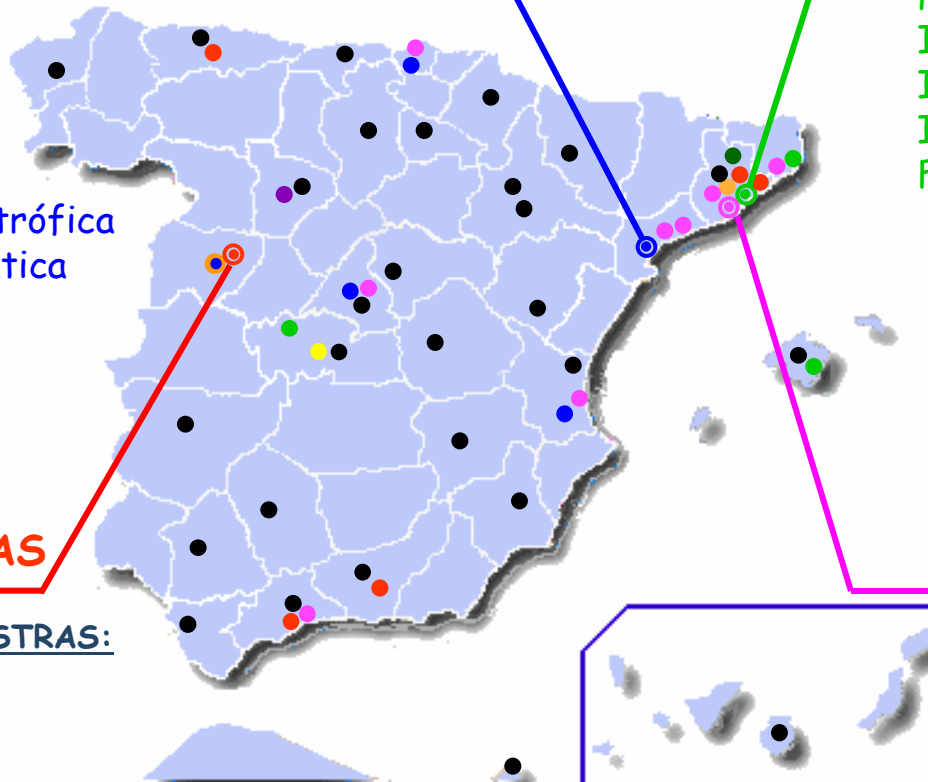
### COLECCIONES DE MUESTRAS:

Hipertensión  
Infarto de miocardio  
Ictus  
Insuficiencia cardiaca  
Fibrilación auricular

## NODO METABÓLICAS

### COLECCIONES DE MUESTRAS:

Diabetes Mellitus tipo I  
Diabetes Mellitus tipo II  
Dislipemias  
Obesidad  
Obesidad mórbida



# Fibromialgia y Síndrome de Fatiga Crónica

# Enfermedades complejas?



**Ambiente**  
**Estilo de vida**



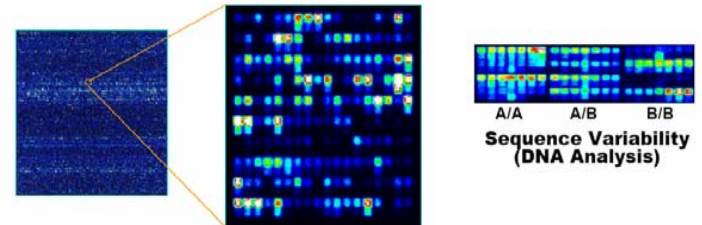
**Genes**

# INVESTIGACIÓN

## FACTORES AMBIENTALES

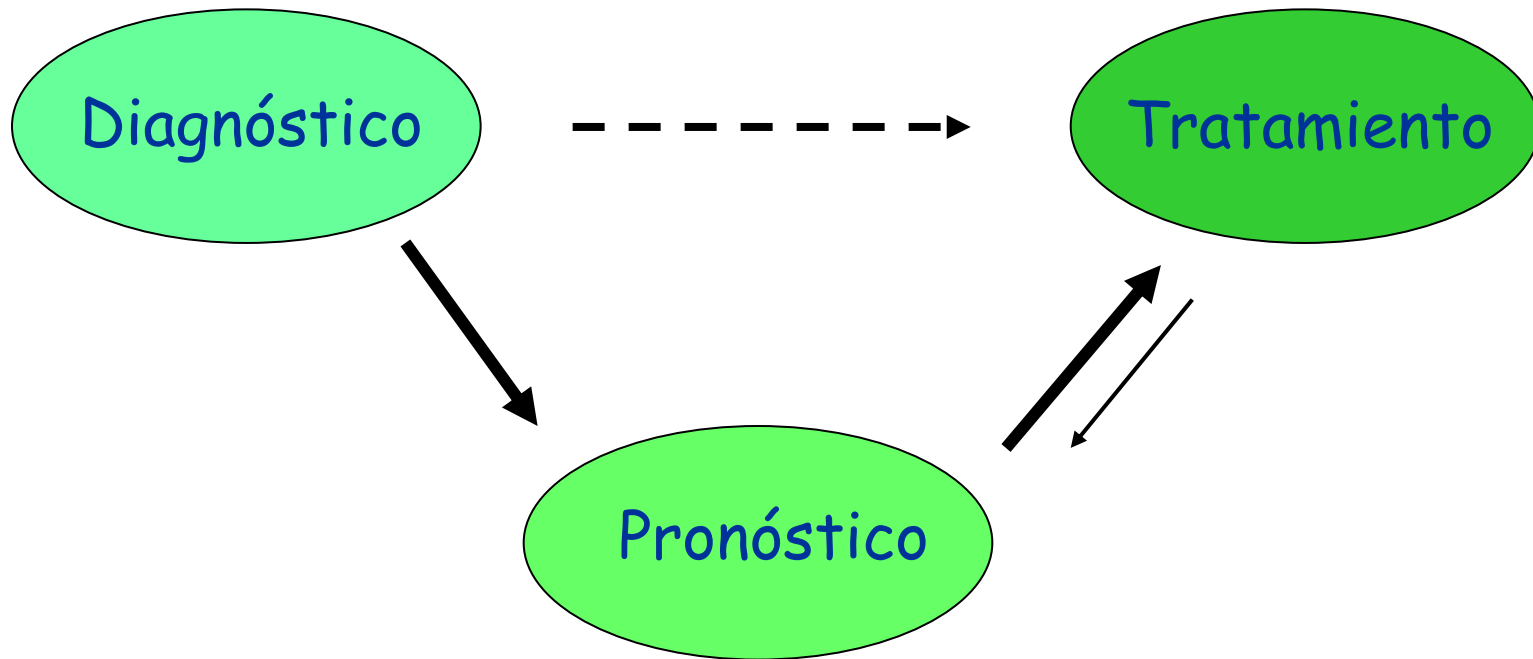
- Ambiente
  - Tóxicos
- Estilo de vida
  - Ejercicio
  - Alimentación
  - Relaciones sociales
- ...

## MARCADORES MOLECULARES



- Perfil genético
- Marcadores proteicos

# OBJETIVO



# COLECCIONES NODO CENTRAL

## ESTUDIO DE FIBROMIALGIA Y SÍNDROME DE FATIGA CRÓNICA



**NODO COORDINADOR:** Banco Nacional de ADN

Director: Dr. Alberto Orfao de Matos

**Fundación para la Fibromialgia y Síndrome de Fatiga Crónica:**

**Coordinadores proyecto:**

Dr. Ferran J. García Fructuoso, Dr. José I. Lao Villadóniga, Dr. Joaquim Fernández Solá

**Entidades patrocinadoras:**

- Fundación para la Fibromialgia y Síndrome de Fatiga Crónica
- Fundación Echevarne

**Muestras estimadas:** 2000

**Muestras almacenadas:** 242

El **Banco Nacional de ADN** pone a disposición de la comunidad científica **muestras de ADN e información asociada** de pacientes con Fibromialgia y/o Síndrome de Fatiga Crónica que han participado en el estudio promovido por la **Fundación para la Fibromialgia y Síndrome de Fatiga Crónica** (convenio de colaboración firmado el 6 de octubre de 2006), con el fin de promover la investigación científica acerca de los **perfiles genéticos** y posibles **dianas terapéuticas** de ambas enfermedades.

Todas las muestras disponen de **consentimiento informado restringido** a proyectos de investigación sobre Fibromialgia/Síndrome de Fatiga Crónica.

# COLECCIONES NODO CENTRAL

## ESTUDIO DE FIBROMIALGIA Y SÍNDROME DE FATIGA CRÓNICA



**NODO COORDINADOR:** Banco Nacional de ADN

Director: Dr. Alberto Orfao de Matos

**Fundació Privada Afectats i Afectades Fibromialgia i Síndrome Fatiga Crònica:**

Coordinador proyecto: Dr. Antonio Collado

Entidades patrocinadoras:

♦ Fundació Privada Afectats i Afectades Fibromialgia i Síndrome Fatiga Crònica

**Muestras previstas: 3000**

2000 muestras de pacientes

1000 muestras de familiares

**Muestras almacenadas: 398**

El **Banco Nacional de ADN** colabora con la **Fundació Privada Afectats i Afectades Fibromialgia i Síndrome Fatiga Crònica** (convenio de colaboración firmado el 17 de diciembre de 2006) en la creación de un banco **de muestras de ADN e información asociada** de pacientes con Fibromialgia y/o Síndrome de Fatiga Crónica y familiares con el fin de promover la investigación científica acerca de los **perfiles genéticos** y posibles **dianas terapéuticas** de ambas enfermedades.

Todas las muestras disponen de **consentimiento informado restringido** a proyectos de investigación sobre Fibromialgia/Síndrome de Fatiga Crónica.

## PERFILES GENÉTICOS DIFERENCIADOS EN FORMAS SEVERAS DE FIBROMIALGIA Y SÍNDROME DE FATIGA CRÓNICA.

Garcia-Fructuoso FJ<sup>1\*</sup>, Lao-Villadoniga JI<sup>2</sup>, Fernandez-Sola J<sup>3</sup>, Poca-Dias V<sup>4</sup>, Tejedor D<sup>5</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Reumatología, Clínica CIMA, Barcelona (Spain).

<sup>2</sup>Unidad de Genética Molecular, Laboratorios Dr.Echevarne, Barcelona (Spain)

<sup>3</sup>Unidad de Fatiga Crónica, Hospital Clínic. Barcelona (Spain)

<sup>4</sup>Institut Ferran de Reumatología. Barcelona (Spain).

<sup>5</sup>Progenika Biopharma SA. Derio (Spain)

Journal of Clinical Research 2008; 11: 1-24



## Identification of differential genetic profiles in severe forms of fibromyalgia and chronic fatigue syndrome/myalgic encephalomyelitis: a population-based genetic association study

Ferran J Garcia-Fructuoso MD<sup>1</sup>, Jose Ignacio Lao-Villadoniga MD<sup>2</sup>, Estibaliz Olano-Martin PhD<sup>3</sup>, Cristina Santos PhD<sup>4</sup>, Violant Poca-Dias MD<sup>1</sup>, Joaquim Fernandez-Sola MD<sup>5</sup>, Antonio Martinez PhD<sup>6</sup>, Laureano Simon PhD<sup>3</sup>, Diego Tejedor PhD<sup>3</sup>

Available online <http://arthritis-research.com/content/9/5/R110>

Research article

Open Access

### Catechol-O-methyltransferase gene haplotypes in Mexican and Spanish patients with fibromyalgia

Gilberto Vargas-Alarcón<sup>1</sup>, José-Manuel Fragoso<sup>1</sup>, David Cruz-Robles<sup>1</sup>, Angélica Vargas<sup>1</sup>, Alfonso Vargas<sup>1</sup>, José-Ignacio Lao-Villadóniga<sup>2</sup>, Ferrán García-Fructuoso<sup>3</sup>, Manuel Ramos-Kuri<sup>4</sup>, Fernando Hernández<sup>4</sup>, Rashidi Springall<sup>1</sup>, Rafael Bojalil<sup>1</sup>, Maite Vallejo<sup>1</sup> and Manuel Martínez-Lavín<sup>1</sup>

<sup>1</sup>National Institute of Cardiology, Juan Badiano 1, Mexico City 14080, Mexico

<sup>2</sup>Dr. Echevarne Laboratory, Provenza 312, Barcelona E08037, Spain

<sup>3</sup>CIMA Clinic, Manuel Girona 33, Barcelona E08034, Spain

<sup>4</sup>Panamerican University, Donatelo 59, Mexico City 03920, Mexico



[www.bancoadn.org](http://www.bancoadn.org)